

CAPÍTULO 42

Patología congénita

Claudio Alfredo Fernández

*El universo fue creado mediante las
veintidós letras del alfabeto hebreo y los
primeros diez números cardinales.*

SEFER YETZIRAH

El término congénito deriva del latín, *congenitus*, etimológicamente, nacido con uno mismo (Wicart, 2005). Este es un capítulo general que complementa otros: crecimiento y desarrollo (Ver cap. 1), semiología del aparato locomotor durante el crecimiento (Ver cap. 8) y aquellos referidos a la patología congénita por áreas anatómicas específicas (Ver caps. 47, 48, 52 y 53).

Muchas afecciones del aparato locomotor y nervioso son la consecuencia de acontecimientos ocurridos en el período antenatal. Se estima que los defectos congénitos ortopédicos tienen una prevalencia del 3 % al 6 %, sin embargo, no siempre son objetivables en el recién nacido (Frick, 2005). Si el criterio médico lo amerita, la metodología diagnóstica antenatal puede detectar algunas anomalías ortopédicas o neurológicas. Por ejemplo, la ecografía en defectos del tubo neural (mielomeningocele), la amniocentesis para análisis citogenéticos fetales, la biopsia de vellosidades coriales en la sospecha de síndrome de Down y displasias esqueléticas o el dosaje en sangre materna de alfafetoproteína que se incrementa en defectos del tubo neural y disminuye en el síndrome de Down. Esta entidad asocia un aumento de gonadotrofinas coriónicas (De Mazumder, 2013).

Resulta imprescindible conocer los hitos de la **ontogénesis** (*de onto-ente y génesis-origen*) o *proceso de generación de un ser*, diferente a **filogénesis**, *origen y evolución de las especies*.

La etapa prenatal comprende dos períodos:

- **Embriogénico:** incluye los 56 días posteriores a la fertilización del óvulo. Está determinado por factores genéticos e inductores químicos. La multiplicación y diferenciación celular es intensa y, tal vez, ello justifique el origen de la mayoría de las anomalías congénitas denominadas **embriopatías o malformaciones**, ya que se altera la **morfogénesis intrínseca** de un tejido u órgano. P.ej. hemivértebras, agenesias óseas (tibia, peroné, radio, deficiencias del fémur proximal), displasias esqueléticas, malformaciones del tubo neural (mielomeningocele), sinnúmero de síndromes genéticos y extra-genéticos.

- **Fetal:** continúa a la precedente y finaliza con el nacimiento. Lo caracteriza el aumento de volumen, peso y longitud. El esqueleto sufre un proceso de condricación y osificación a partir de la matriz mesenquimatosu u osificación endocondral. Las alteraciones anatómicas en este período se definen como **fetopatías o deformaciones** y responden a una causa mecánica o extrínseca que actúa por un período relativamente prolongado. Ejemplos: pie bot, plagiocefalia, pecho excavado, barras o defectos de segmentación vertebral, rodilla en recurvatum, displasia de cadera (Fernández, 1988).

Varios agentes etiológicos poseen efecto deletéreo, especialmente durante el período embrionario: físicos (energía ionizante, hipoxia), biológicos (virus) y químicos (misoprostol, metilsalicilato, talidomida, alcohol, tabaco). Muchos otros son desconocidos o difíciles de identificar. El uso de misoprostol por vía vaginal como inductor de aborto, cuando no cumple su objetivo, ocasiona parálisis selectiva o absoluta de la casi totalidad de pares craneales y malformaciones osteoarticulares severas. Es el síndrome de Moebius adquirido. Ocurre que la contracción intensa del músculo uterino genera espasmo y déficit del flujo en las arterias que irrigan el eje bulbo protuberancial.

Síndrome⁸²: conjunto de anomalías congénitas, habitualmente malformativas, de etiología genética. Ejemplos: síndrome de Down o ambiental como el síndrome feto alcohol.

Esqueleto axial y sistema nervioso central

Comprende cráneo, vértebras, costillas y esternón. A los 14 días post fecundación el embrión posee dos capas histológicas: *ectoblasto* y *endoblasto*. Una intensa migración celular desde el ectoblasto forma una tercera hoja intermedia, el *mesoblasto embrionario*. En ella y en toda la extensión longitudinal del embrión, se produce un espesamiento central acordonado: *la notocorda*. Nótese que, aunque fugazmente, las cavidades amniótica y vitelina estuvieron comunicadas por un canal denominado, *ex profeso*, neurentérico. Su persistencia anómala será causa de penetración de tejido entérico en el canal neural (quiste neurentérico), a la inversa, meninges en mediastino o retroperitoneo (meningocele anterior) o ambas situaciones combinadas. En la tercera semana embrionaria, un grupo de células del ectoblasto darán origen a la piel y el restante se plegará sobre sí mismo para formar sucesivamente placa, tubo neural y ganglios vegetativos. Las meninges se formarán a expensas del mesoblasto (neurulación clásica de los vertebrados). El tubo neural, caudal a la cuarta somita originará la médula espinal, se cerrará en sentido craneal-caudal, pero, en cada extremo persistirá un orificio denominado neuroporo, anterior y posterior o, craneal y caudal, que asegurará la comunicación del tubo neural con la cavidad amniótica (**Fig. 42.1.e y f**). El cierre total acontece el día 28. La persistencia del neuroporo posterior genera diversos tipos de espina bífida: meningocele, mielomeningocele y disrafismos ocultos

⁸² Síndrome: conjunto de síntomas y signos que configuran un cuadro clínico. Puede tener diferentes etiologías.

(Fig.42.2.). Contrariamente, la obliteración temprana del neuróporo anterior determinará una anencefalia (Dietz, 2006).

La multiplicación celular, allende al extremo craneal de la placa neural, allende a la notocorda, redundará en la formación de tres vesículas separadas por áreas constrictivas: es la forma primitiva del cerebro. Sucesivamente se diferenciarán todas las estructuras del sistema nervioso intracraneal. En el día 44, un embrión de 15 mm tendrá las estructuras nerviosas formadas. Ciertas alteraciones congénitas de este tejido son muy significativas en ortopedia, ya que se relacionan con deformidades de la columna vertebral, de MMII, MMSS y disfunción visceral:

- **Malformación de Arnold-Chiari:** desplazamiento de la amígdala y, en ocasiones, el vermis cerebeloso por debajo del foramen mágnum, en localización intrarraquídea. Anomalia aislada o asociada a siringomielia. Es habitual en el mielomeningocele (Fig. 42.3.a y b).
- **Siringomielia:** es la acumulación de líquido que expande el conducto del epéndimo. Las hay *comunicantes* cuando se relacionan con enfermedades de la fosa posterior como el Arnold-Chiari y *no comunicantes*: idiopáticas, tumores medulares e infecciones (Fig. 42.3.c y d).
- **Médula anclada:** el cono medular se ubica a nivel del borde superior del cuerpo de la primera vértebra lumbar, si lo hace distalmente puede relacionarse con dolor, deformidades espinales y de MMII, síndrome piramidal y trastornos esfinterianos. Con frecuencia se asocian estigmas externos: pilosidad, nevus, seno dérmico, lipomas (Fig. 42.6.).

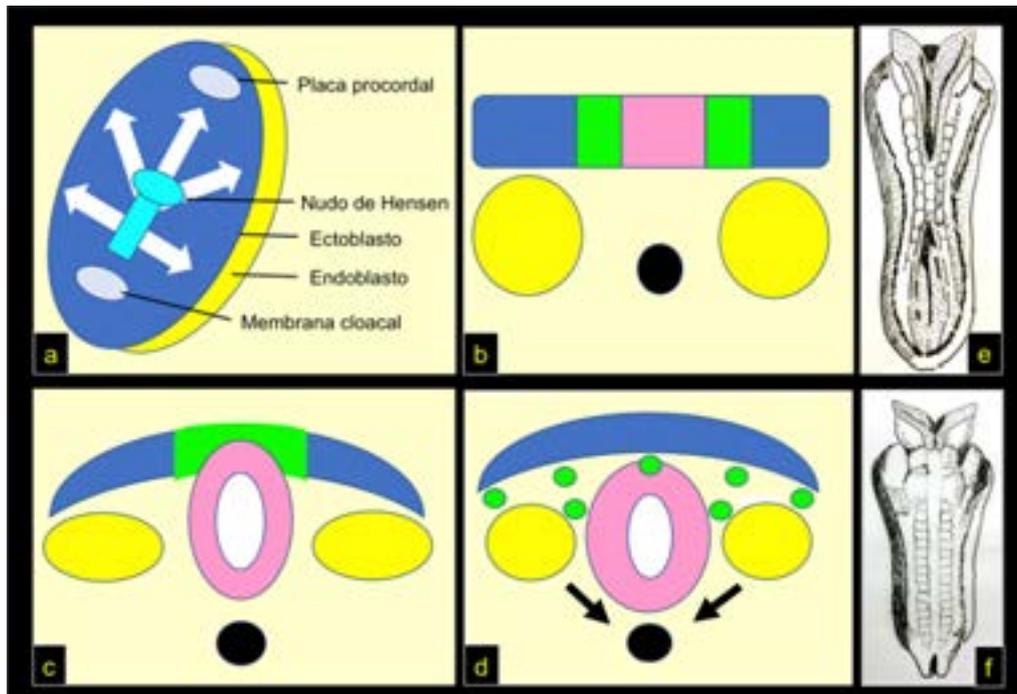


Fig. 42.1. Hitos de la embriología en las primeras semanas de vida

a) Embrión: endoblasto y ectoblasto desde donde comienza la migración celular desde a línea primitiva para formar el mesodermo embrionario (flechas blancas), salvo la línea media que deviene en notocorda (círculo negro). b) El ectoblasto central constituye la placa neural (violeta), lo limita el neuroectodermo (verde). El mesodermo embrionario se agrupa en somitas (círculos

amarillos). **c)** Se constituye el tubo neural. **d)** El neuroectodermo deviene en ganglios vegetativos, comienza la segmentación vertebral inducida por la notocorda. El resto del ectodermo formará los tegumentos. **e)** y **f)** Constitución del tubo neural y neuróporos.

A partir del día 14, la notocorda induce al mesodermo embrionario o mesénquima a devenir tubo, siendo ella incluida centralmente. Es el **tubo pericordal** que se fragmenta en 44 pares laterales de acúmulos celulares denominados **somitas**, distribuidos a izquierda y derecha: cuatro craneales, ocho cervicales, doce torácicos, cinco lumbares y diez sacrocoxígeos. Cada somita se diferenciará rápidamente en tres zonas celulares dentro-fuera: **esclerotoma, miotoma y dermatoma**. El primero, luego de un complejo sistema de segmentación-resegmentación, dará origen a los cuerpos, fisis, discos, arcos posteriores y ligamentos vertebrales. El segundo a los músculos estriados perivertebrales y el tercero al tejido conjuntivo de la piel.

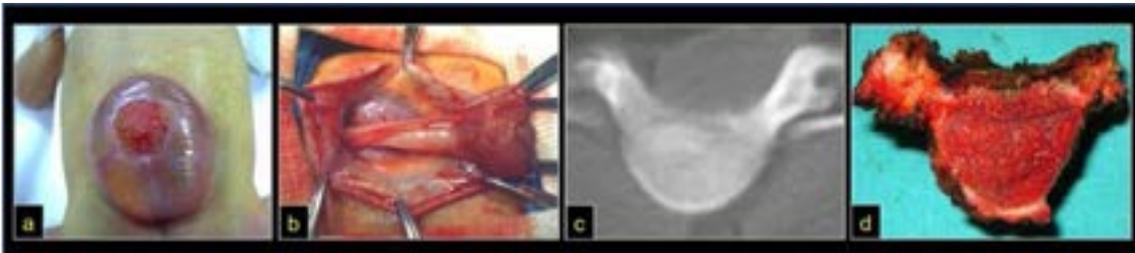


Fig. 42.2. Mielomeningocele

a) y **b)** Recién nacido, mielomeningocele, exposición del saco meníngeo y médula espinal (es el muñón que se aprecia en figura b en el margen derecho). **c)** y **d)** Cuerpo vertebral, agenesia del arco posterior, solo persisten pedículos deformes y divergentes. Aspecto en la TC y comparación con pieza de resección quirúrgica.

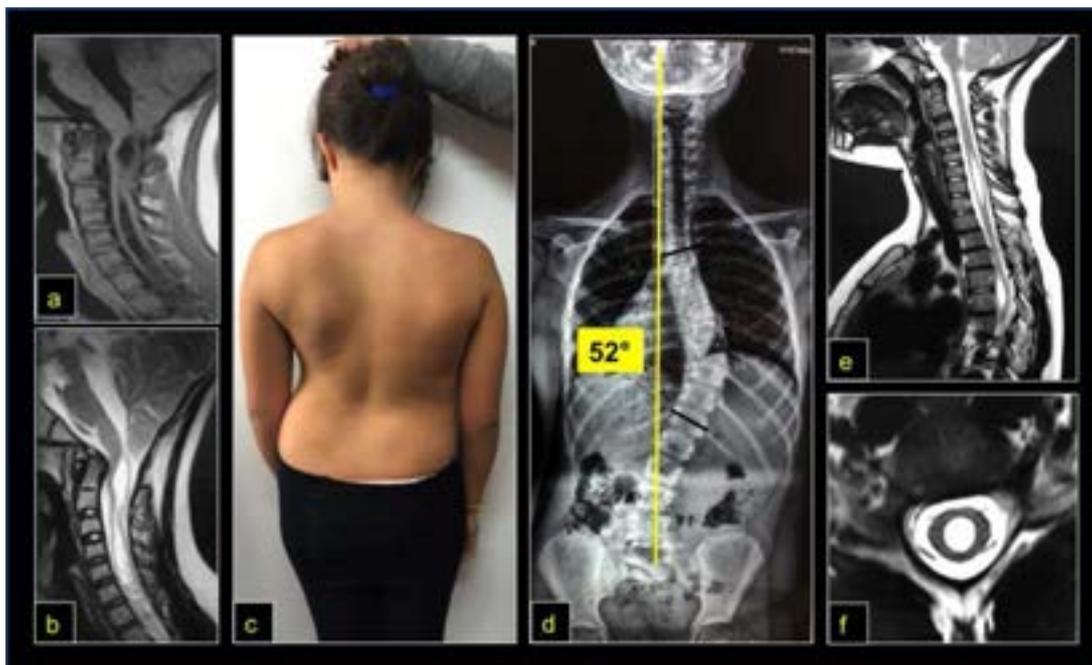


Fig. 42.3. Afecciones intrínsecas del neuroeje

Paciente con malformación de Arnold-Chiari en contexto de mielomeningocele. **a) y b)** Nótese el descenso de amígdala y vermis cerebeloso en el canal espinal. RM: tiempo T1 (arriba) y T2 (abajo): quistes centro medulares de siringomielia comunicante. **c)** Aspecto clínico de una niña de 11 años con escoliosis neurológica por doble foco de siringomielia no comunicante, cervical y torácica. **d)** Espinografía, significativa escoliosis toracolumbar de 52° Cobb. **e)** RM corte sagital T2, doble foco de siringomielia; cervical y torácica. **f)** Corte axial RM T2, imagen en “escarapela” de tres halos: blanco periférico del espacio subaracnoideo, gris de médula espinal y blanco central de líquido cefalorraquídeo que dilata el conducto del epéndimo.

La notocorda, extendida desde la silla turca hasta el sacro coxis, concluida su función inductora, sufre un proceso de apoptosis. Fragmentariamente persistirá como el núcleo pulposo de los discos intervertebrales. La inclusión de restos de notocorda en el esclerotoma, al formarse los cuerpos vertebrales, determinará un tabique central en el canal espinal o *diastematomielia*, la cual, a su vez, puede dividir la médula espinal constituyendo una *diplomielia* (Fig. 42.6.). La alteración de esta sofisticada diferenciación e intensísima migración celular se traduce en **defectos de formación**: hemivértebras, vértebras en cuña y en mariposa. Las potenciales asimetrías de crecimiento espinal pueden ocasionar con frecuencia, en forma única o combinada, deformaciones tempranas en escoliosis, cifosis y lordosis. La asociación con malformaciones del sistema nervioso central, urogenital y cardíaco es significativa (Tsou, 1980) (Figs. 42.7. y 42.8.).

En el período fetal la osificación de los cuerpos vertebrales comienza a nivel toracolumbar y progresa en sentido cefálico y caudal. Los arcos posteriores lo hacen en sentido cérvico-caudal. El patrón de crecimiento endocondral está garantizado por las placas fisarias en los polos de los cuerpos vertebrales y por las sincondrosis neurocentrales y posteriores (Figs. 42.4. y 42.5.).

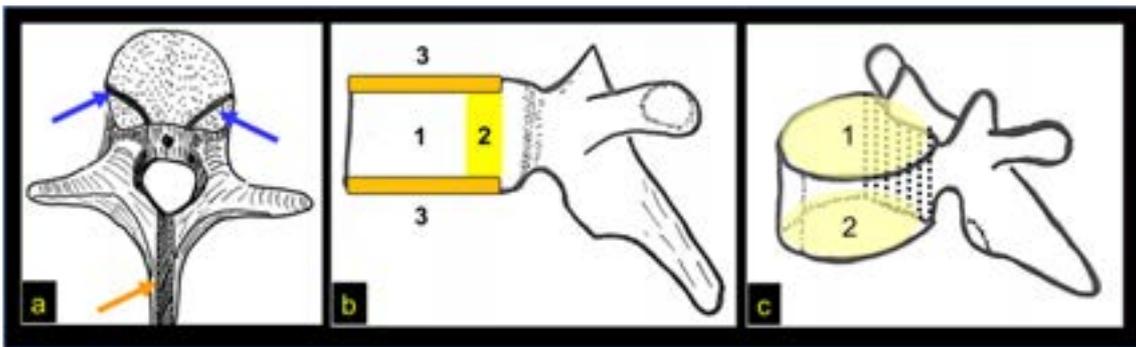


Fig. 42.4. Cartílagos de crecimiento de la columna vertebral

a) Vértebra tipo, sincondrosis neurocentrales (flechas azules) y posterior (flecha naranja). **b)** Cuerpo vertebral (1) con sus epífisis y fisas superiores e inferiores (3, 3) y altura de las sincondrosis neurocentrales (2). **c)** Vértebra torácica en posición oblicua. Epífisis y fisas somáticas (1 y 2) y sincondrosis neurocentral (puntillado negro).

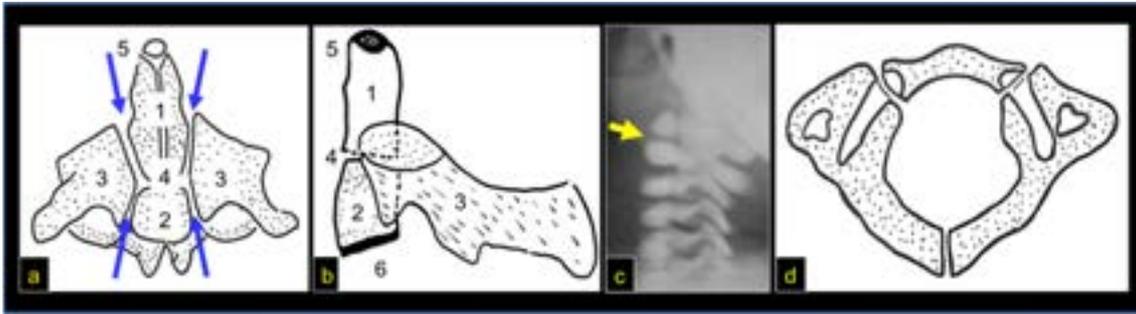


Fig. 42.5. Patrón de crecimiento del atlas y axis

a) *Axis coronal y sagital. 1) Dens. 2) Cuerpo. 3) Arcos posteriores. 4) Sincondrosis dental. 5) Ossiculum terminale. 6) Fisis inferior del cuerpo vertebral. c) Niño de 2 meses, la flecha señala la sincondrosis dental que suele confundirse con fractura. d) En el atlas el cuerpo vertebral es reemplazado por el arco anterior.*

Las alteraciones de este período son los **defectos de segmentación** o de individualización de las estructuras espinales que afectan un número variable de vértebras: estas deformaciones pueden ser asimétricas (barras) o simétricas (bloque), hipoplasias e inclusive aplasias de cuerpos vertebrales (**Fig. 42.9.**) (Tsou, 1980).

Conviene recordar que las dos primeras vértebras cervicales constituyen una excepción. El atlas proviene del primer esclerotoma cervical y el cuerpo está reemplazado por el arco anterior. Sin embargo, el axis es el segmento espinal más sofisticado, ya que su origen embriológico es tripartito. En efecto, el ossiculum terminale o ápex odontoideo proviene del último esclerotoma occipital, el cuerpo del segundo esclerotoma cervical y la apófisis odontoides del primero. Por ello, es clásico afirmar que *la odontoides es el cuerpo frustrado del atlas*. La hipoplasia y la agenesia de odontoides son causa de inestabilidad y daño neurológico, constatable en numerosas displasias esqueléticas (**Fig. 42.10.**).



Fig. 42.6. Disrafismo espinal, diastematomielia, diplomielia

a) Niña de 18 meses, vello lumbar satélite del disrafismo oculto. **b)** Rx: canal neural lumbar demasiado amplio e imagen ósea central en “vela derretida” (flechas negras). **c)** y **d)** RM: nótese la división de la médula espinal por el tabique anómalo referido y médula anclada en tercera vértebra lumbar (baja). Se resecó el primero y se liberó el anclaje medular anómalo. **e)** **f)** y **g)** A los 9 años, severa lordoescoliosis, aspecto clínico. **h)** e **i)** Espinografía frente y perfil. Escoliosis torácica y lumbar por defecto de segmentación (barra) cóncavo y posterior. Salvo el déficit de esfínter urinario, el estado neurológico es normal.

En ocasiones se constituyen síndromes complejos como el de Klippel Feil y Goldenhar que fusionan varias vértebras cervicales e incluye, el segundo referido, una hipoplasia de mandíbula y del pabellón auricular, hipoacusia, y ocasionalmente parálisis facial. Existen asociaciones sindrómicas multiorgánicas como, por ejemplo, el síndrome VACTERLS (acrónimo inglés: Vertebral (barras o defectos de segmentación), Anal (imperforación), Cardiac (comunicación interventricular), Tracheal (fístula traqueoesofágica), Esophageal (atresia, aunque también puede ser atresia duodenal), Renal (riñón único), Limbs (hipoplasia del pulgar con o sin agenesia radial), S (solo una arteria umbilical). Las alteraciones espinales del período fetal, al igual que las afecciones

embrionarias, pero por un camino disímil, también pueden generar escoliosis, cifosis, lordosis en forma individual o combinada.



Fig. 42.7. Defecto de formación. Hemivértebra

a) Niña de 5 años con escoliosis lumbar congénita e hipoplasia de pulgares. b) y c) TC plano coronal y reconstrucción 3D: hemivértebra izquierda entre LIII-LIV. d) TC-3D plano sagital nótese la cifosis habitual en esta patología. e) RM plano coronal. No se constató malformación cardíaca o genitourinaria.

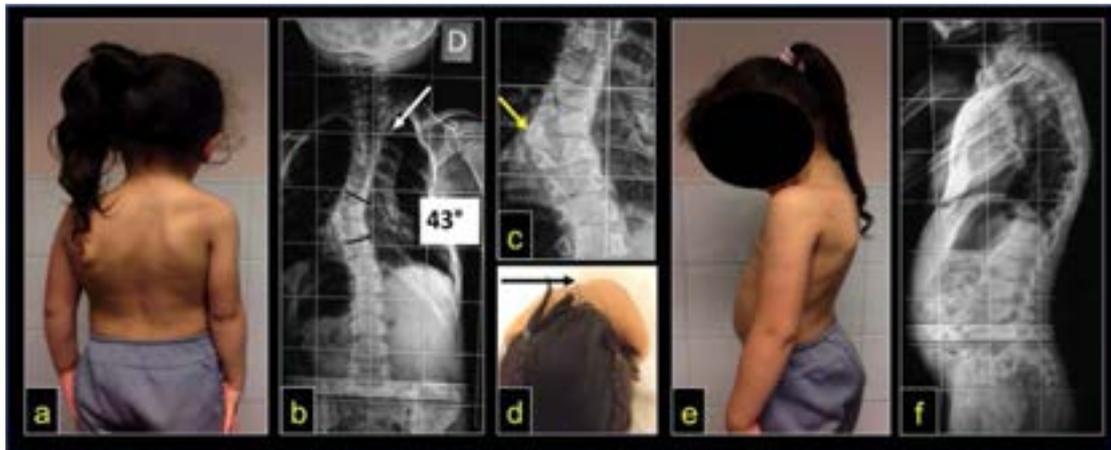


Fig. 42.8. Defecto de formación. Hemivértebras alternas

Niña de 4 años 9 meses, escoliosis malformativa e hipoplasia del hemitórax derecho. a) Aspecto clínico. b) Espinografía: hemivértebras alternas: una en T II derecha (flecha blanca) y otra en TVIII izquierda (flecha amarilla) con un valor de Cobb de 43 grados. d) Notable giba torácica de 20 grados. e) y f) Plano sagital, aspecto clínico y radiográfico.

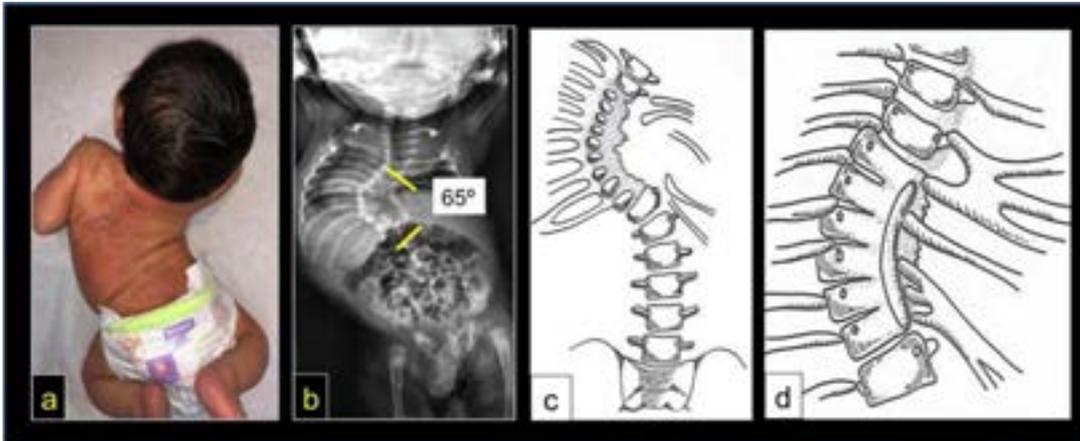


Fig. 42.9. Defecto de segmentación múltiple

a) Aspecto clínico de una niña de 21 días con severa lordoescoliosis congénita torácica izquierda. b) Rx: aplasia de hemicuerpos vertebrales derechos, agenesia de costillas sin asociación malformativa y sin antecedentes patológicos (Síndrome de Jarcho Levin). La escoliosis mide 65 grados Cobb. Pronóstico ominoso por insuficiencia respiratoria restrictiva. c) Dibujo interpretativo de la malformación. d) Un ejemplo esquemático de un defecto de segmentación por barra posterior y derecha (Ramírez, 2020).



Fig. 42.10. Displasia esquelética

a) Aspecto clínico de un paciente de 15 años portador de displasia espondiloepifisaria congénita: talla baja, síndrome piramidal de liberación, cuadriparesia espástica. b) y c) TC: hipoplasia de odontoides, os odontoideo e inestabilidad C1-CII d) RM corte coronal: la apófisis odontoides no está unida al axis. e) RM corte sagital: severa compresión medular anterior y a nivel del labio posterior del hueso occipital (opistion) f) y g) Rx. Descompresión quirúrgica de la escama occipital, resección arco posterior del atlas y estabilización instrumentada occípito cervical.

La división del período prenatal, embrionario y fetal no debe ser, sin embargo, taxativa. Pueden coexistir anomalías embrionarias y fetales, complejas y simultáneas, por ejemplo, la deletérea combinación de una hemivértebra izquierda con un defecto de segmentación derecho.

Extremidades

Incluye las cinturas escapular y pelviana, miembros superiores (MMSS) e inferiores (MMII). Estructuras que no siguen un derrotero somítico. En la cuarta semana son detectables por microscopia los esbozos de los miembros o *anillos ectodérmicos*, los cuales son *asistidos* por estructuras neurovasculares embrionarias. El mesodermo implícito en ese anillo se diferenciará en las diversas estructuras esqueléticas y extraóseas de los miembros. Alrededor de la sexta semana se forman las articulaciones por un proceso de apoptosis-cavitación y desarrollo de tejidos intraarticulares. En todos los huesos se realiza la osificación endocondral, aunque no es escasa la formación de hueso perióstico dependiente de la osificación membranosa. Paulatinamente, se producen fenómenos de ubicación espacial y de rotación del esqueleto. La lesión del anillo ectodérmico es causa de sindactilia y, contrariamente, el exceso celular es responsable de polidactilias (Dietz, 2006).

En los MMII pueden constatarse “curvas tibiales” de diverso tipo, todas son anormales (**Fig. 42.11.**). El pie talo y el genu recurvatum son deformaciones fetales no complejas de corrección, salvo la verdadera luxación de rodilla. En los tegumentos de los miembros pueden apreciarse bridas constrictivas producto de una anomalía amniótica congénita. La asociación de fositas cutáneas con ausencia de pliegues articulares alerta sobre síndromes artrogrifóticos, enfermedad congénita que cursa con rigidez articular y diversas malformaciones y deformaciones (**Figs. 42.11. y 42.12.**).



Fig. 42.11. Malformaciones de MMII

a) b) y c) Agenesia de peroné y de los dos rayos externos del pie. Severa discrepancia de longitud del miembro. Aspecto clínico y radiográfico. **d)** Tibias curvas displásicas por neurofibromatosis tipo I. **e)** Niño con artrogriposis múltiple congénita. Nótese la facies inexpresiva, la ausencia de pliegues en codos y manos y el hemangioma glabellar. **f)** Fotografía ampliada del hemangioma referido con frecuencia en la artrogriposis.

Un grupo significativo y heterogéneo de anomalías congénitas óseas lo constituyen las **displasias esqueléticas**. Algunas son incompatibles con la vida, pero todas, indefectiblemente, cursan con significativa talla baja o enanismo y probabilidad de lesiones en otros tejidos: sistema nervioso central, retina, cardiovascular, defectos del árbol urinario entre otras. En general, son anomalías genéticas transmisibles o de mutación espontánea. Se incluyen en este vasto universo las enfermedades por depósito lisosomal, especialmente las **mucopolisacaridosis**, en las cuales existe un déficit enzimático que altera la degradación de los mucopolisacáridos, constituyentes fundamentales de la matriz de los cartílagos de crecimiento. En los últimos años se han logrado sintetizar las enzimas menguantes en varias de ellas, con una notable mejoría de los aspectos fenotípicos de la enfermedad y prevención de complicaciones vitales. Lógicamente, el diagnóstico temprano es fundamental (Sponseller, 2006).



Fig. 42.12. Aficciones diversas de miembros

a) y b) *Bridas constrictivas y amputaciones de dedos por enfermedad amniótica. c) Agenesia de un rayo del pie asociada a sindactilia de los primeros orfejos. d) Artrogriposis múltiple congénita, pie bot bilateral. Nótese la falta de relieves y pliegues articulares producto de la enfermedad y rigidez consecuyente.*

La sustancia fundamental, producto de la actividad metabólica de los condrocitos de los cartílagos de crecimiento, está compuesta por proteoglicanos, ácido hialurónico y diversos tipos de colágeno, cuyas moléculas son estabilizadas por los mucopolisacáridos. Cada una de estas líneas, por defecto genético, puede sufrir una alteración de síntesis, generando tipos y subtipos de una misma aberración (Alman, 2006) Ejemplos:

- Osteogénesis imperfecta, patología del colágeno. Deformidades y fracturas por fragilidad ósea, escleróticas azules, alteración de dentinogénesis y sordera.
- Marfan, anomalía de la fibrilina constitutiva del colágeno. Niños de talla alta, laxitud de articulaciones, luxación del cristalino, aneurisma disecante de aorta, cifoescoliosis.
- Ehlers-Danlos, defecto de síntesis del colágeno. Laxitud articular, deformaciones espinales, hematomas y hemorragias viscerales por fragilidad capilar.
- Mucopolisacaridosis, ya referidas

Esta descripción y la referida en los capítulos recomendados al comienzo del texto dan testimonio de la riqueza y variedad de las enfermedades congénitas, sean ellas detectables en el período antenatal, al nacimiento o ulteriormente. La detección temprana es fundamental para el consejo familiar, la secuenciación de la metodología de estudio y tratamiento.

Referencias

- Alman, B., Goldberg, M. (2006) Syndromes of Orthopaedic Importance. Editors Morrisy R. and Weinstein S. *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics*, Sixth Edition. Chapter 9 (251-313) Philadelphia. Lippincott & Williams. ISBN 0-7817-5358-9
- De Mazumder, N. (2013) Neonatal Orthopaedics. *Second Edition*. Jaypee Brothers. (1-170) Medical Publisher. ISBN 978-93-5090-372-8
- Dietz, R., Morcuende, J. (2006) Embryology and Development of the Musculoskeletal System. En Editors Morrisy R. and Weinstein S. *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics*, Sixth Edition. Chapter 1 (1-33). Philadelphia Lippincott & Williams. ISBN 0-7817-5358-9
- Fernández, C. A. (1988) Les anomalies congénitales du rachis cervical. *Mémoire d'Assistant Étranger*. (1-110) Faculté de Médecine, Université de Montpellier, France.
- Frick, S. (2005) Normal Growth and Development in Pediatric Orthopaedics. Edited by John Dormans. *Pediatric Orthopaedics. Core Knowledge in Orthopaedics*. Chapter 1 (1-14) Philadelphia . Elsevier Mosby. ISBN 0-323-02590-0
- Ramírez, N., Devaris, A., Arroyo, S., Restrepo, R. L., Cuneo, A., Fernández, C. A., & Marrero-Ortiz, P. (2020). Síndrome de insuficiencia torácica [Thoracic insufficiency syndrome]. *Acta Ortopédica Mexicana*, 34(4), 254–260. doi: 10.35366/97561
- Ramírez, N., Rivera-Rosario, B., Restrepo, R., Cuneo, A., Fernández, C., Marrero-Ortiz, P. (2020) Escoliosis desarrollo temprano. Curso de instrucción. *Rev Colomb Ortop Traumatol* (34) 2: 167-172. <https://doi.org/10.1016/j.rccot.2020.06.007>
- Sponseller, P., Ain, M. (2006) The Skeletal Dysplasias. Editors Morrisy R. and Weinstein S. *Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics*, Sixth Edition. Chapter 8 (205-250) Philadelphia. Lippincott & Williams. ISBN 0-7817-5358-9
- Tsou, P. M., Yau, A., & Hodgson, A. R. (1980). Embryogenesis and prenatal development of congenital vertebral anomalies and their classification. *Clinical Orthopaedics and Related Research*, (152), 211–231.
- Wicart P., Seringe R., Mascard E. (2005) Dépistage des affections orthopédiques à la naissance. *EMC - Pédiatrie 2* (31-44). Paris.Elsevier. doi: 10.1016/j.emcped.2004.11.002